

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ**

**ALESSANDRA GOMES PEREIRA MARTINS**

**HEMOFILIA ENTENDA A DOENÇA QUE COMPROMETE A COAGULAÇÃO DO  
SANGUE**

**CURITIBA**

**2014**

**ALESSANDRA GOMES PEREIRA MARTINS**

**HEMOFILIA ENTENDA A DOENÇA QUE COMPROMETE A COAGULAÇÃO DO  
SANGUE**

Monografia apresentada como requisito parcial à conclusão do Curso de Especialização em Genética para Professores do Ensino Médio, na modalidade de Ensino a Distância, da Universidade Federal do Paraná.

Orientador: Prof(a).Dra. Lupe Furtado Alle

**CURITIBA**

**2014**

## **AGRADECIMENTOS**

Gostaria de agradecer em primeiro lugar a Deus, ao meu esposo por estar sempre ao meu lado me apoiando em tudo, proporcionando a oportunidade de ter realizado meu aprimoramento ao iniciar nessa profissão.

Agradeço também a minha tutora Angela e minha orientadora Lupe Alle que contribuíram de forma significativa, cada uma a sua maneira para o meu aprendizado e aos meus amigos que estiveram sempre ao meu lado ajudando e possibilitando a compreensão de muitas coisas me fortalecendo para continuar nessa jornada.

Muito Obrigada a todos.

## RESUMO

A hemofilia é uma alteração genética e hereditária no sangue, ela é caracterizada por prejudicar a capacidade do corpo de controlar a circulação ou coagulação do sangue, não é uma doença contagiosa. Ela se caracteriza por uma tendência a hemorragias, que provoca anemia e eventualmente pode levar à morte. Ocorrem vários tipos de hemofilia hereditária, devido à ausência de fatores que determinam a coagulação do sangue. Podendo se manifestar de duas maneiras: hemofilia A e B. A terapia gênica é um novo conceito terapêutico que oferece a promessa de cura definitiva baseado na introdução de genes sadios com o uso de técnicas de DNA recombinante. O objetivo desta pesquisa é trazer informação sobre a hemofilia e os tratamentos existentes.

**Palavras-chave:** Hemofilia, Hemofilia A e B, Genética, Fator de Coagulação, Terapia Gênica.

## **ABSTRACT**

Hemophilia is a genetic and hereditary alteration in the blood, it is characterized by impairing the body's ability to control blood clotting or circulation, is not a contagious disease. It is characterized by a tendency to hemorrhage, which causes anemia and eventually may lead to death. There are several types of haemophilia because of the absence of factors that determine blood coagulation. The disease may manifest itself in two ways: hemophilia A and B. Gene therapy is a new therapeutic concept that offers the promise of permanent cure based on the introduction of healthy genes using techniques of recombinant DNA. The objective of this research is to bring information about the disease, and its existing treatments.

**Keywords:** Hemophilia A and hemophilia B gene, Coagulation Factor Gene Therapy.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Quadro 1- Possibilidades de Hemofilicos.....	14
Quadro 2- Exemplificando a transmissão da hemofilia.....	14
Quadro 3- Exemplificando a transmissão da hemofilia.....	15
Quadro 4- Exemplificando a transmissão da hemofilia.....	15
Figura 1 - Rainha Vitória .....	12
Figura 2 - Hematoma.....	18
Figura 3 -Terapia Gênica fator IX.....	21

## **LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS**

FBH	- Federação Brasileira de Hemofilia
WFH	- Federação Mundial de Hemofilia
OMS	- Organização Mundial da Saúde
ANS	- Agência Nacional de Saúde Suplementar

## SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO.....	8
1.1	JUSTIFICATIVA.....	9
1.2	OBJETIVOS .....	9
1.2.1	Objetivo Geral.....	9
1.2.2	Objetivos Específicos .....	9
1.3	METODOLOGIA.....	10
2	REVISÃO DA LITERATURA .....	11
2.1	ORIGEM E HISTÓRIA DA HEMOFILIA.....	11
2.2	HEMOFILIA NAS CASAS REAIS .....	12
2.2.1	Transmissão Hereditaria Ligada ao cromossomo X .....	13
2.2.2	Tratamento .....	16
2.2.3	Terapia Gênica .....	19
3	RESULTADOS.....	21
4	CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	22
	REFERÊNCIAS.....	24
	GLOSSÁRIO .....	25



## 1 INTRODUÇÃO

A hemofilia é uma doença congênita hemorrágica, que resulta numa deficiência na coagulação do sangue. Caracteriza-se pela ausência ou carência de um dos fatores de coagulação do sangue, o fator VIII ou IX designando-se hemofilia A ou hemofilia B (PIO, 2009).

De transmissão genética ligada ao cromossomo X, aparece quase que exclusivamente nos indivíduos do sexo masculino. A hemofilia A, deficiência do fator VIII de coagulação, forma mais comum presente em cerca de 1 a cada 5.000 - 10.000 nascimentos do sexo masculino. E a hemofilia B, deficiência do fator IX ocorre em cerca de 1 a cada 20.000 - 34.000 nascimentos também do sexo masculino. Esta doença provoca hemorragias frequentes nas hemofilias graves, especialmente em nível articular (hemartrose) e muscular (hematomas) incapacitando o portador em casos de crises não tratadas ou tratadas tardiamente (CARAPEBA; THOMAS, 2007).

Se as hemorragias não forem tratadas ocasionam lesões articulares e levam quase sempre a incapacidades físicas irreversíveis. Os sintomas da hemofilia variam de acordo com a classificação da doença.

Nos casos leves, hemorragias podem acontecer em extrações de dentes, cirurgias e traumas. Já em casos graves e moderados, os sintomas podem ser febre, dor forte, manchas roxas, causadas por sangramentos intramusculares e intra-articulares que podem provocar lesões ósseas em cotovelos, joelhos e tornozelos (RODRIGUES, 2005).

Tendo em vista os aspectos observados, a hemofilia é uma doença hereditária grave, mas um hemofílico devidamente assistido pode levar uma vida praticamente normal, devendo evitar ferimentos e contusões e receber transfusão de sangue quando necessário.

## **1.1 JUSTIFICATIVA**

A principal intenção de se trabalhar o tema Hemofilia e sua herança genética partiram de situações referentes à sala de aula, quando se começava a falar de padrões de herança localizados nos cromossomos sexuais a grande maioria não fazia ideia de como era transmitida a doença e nem tinha ouvido falar sobre ela a não ser quando se conhecia alguém com a doença.

Por se tratar de uma doença recessiva ligada ao cromossomo X, mais frequente na população humana, a hemofilia ainda é pouco conhecida pelos alunos das escolas públicas. É um defeito hereditário na coagulação do sangue que se não for tratado pode causar hemorragias graves e até levar a morte (ZATZ, 2009).

A principal intenção deste TCC é informar o que é a doença e como ela é transmitida e quais os tratamentos já existentes para ela.

A importância de se trabalhar esse tema em sala de aula está relacionada ao fato da grande falta de informação sobre o assunto e da discriminação sofrida por aqueles que têm a doença. É importante informar que essa doença não é contagiosa e que se trata de uma doença hereditária.

## **1.2 OBJETIVOS**

### **1.2.1 Objetivo Geral**

Este trabalho tem como objetivo geral trazer informações sobre o tema hemofilia e os cuidados a serem tomados pelos portadores da doença.

### **1.2.2 Objetivos Específicos**

- 1) Este trabalho tem como objetivo específico realizar uma revisão de literatura existente acerca do que é, como acontece a transmissão e qual o tratamento para hemofilia.
- 2) Tornar as informações sobre a hemofilia acessíveis aos alunos do ensino Médio, visto que os mesmos não conhecem ou nunca ouviram falar sobre o assunto, tentando informar de maneira clara e objetiva sua herança genética.

### **1.3 METODOLOGIA**

A metodologia utilizada para a elaboração deste trabalho foi de pesquisa bibliográfica, através de consulta e análise de contribuições científicas já existentes, onde se fez o levantamento de literatura publicada: artigos, documentos eletrônicos. Foram realizadas buscas em bases de dados por meio da biblioteca virtual usando os seguintes descritores: hemofilia A e B e terapia gênica.

Não foi delimitado um período de tempo referente ao ano de publicação para a busca da bibliografia, uma vez que os materiais existentes apresentavam dados importantes para historiar a doença.

O trabalho visa informar aos alunos a história da doença, os padrões de herança envolvidos, como fazer os cruzamentos para descobrir a herança genética e quais os tratamentos descobertos até o momento.

## 2 REVISÃO DA LITERATURA

### 2.1 Origem e História da Hemofilia

A hemofilia é conhecida como a “doença do sangue azul”, pois ocorreu em diversas famílias reais da Rússia e da Europa.

Os estudos mais antigos que se conhecem têm mais ou menos 1700 anos, num povo Judeu, os rabinos ao praticarem a circuncisão verificaram que alguns rapazes sangravam abundantemente, nessa altura não se sabia o que era a hemofilia, quando se verificou que só em certas famílias isso acontecia. Como a circuncisão era um costume religioso, foram elaborados alguns regulamentos (SOPHIA, 2010).

- Rapazes que tivessem irmãos mais velhos com problemas de sangramento ficavam livres dessa prática. Uma vez que essas crianças poderiam sangrar até a morte.

Muitos anos depois foram encontrados escritos que testemunhavam aparições de casos de hemofilia em vários locais do mundo. O nome hemofilia apareceu pela primeira vez no século XI através de um médico árabe de nome albucasin. Durante o século XII outro rabino descobriu que a hemofilia era transmitida pela mãe, por isso foi criada uma nova lei:

- Se uma mãe que tivesse filhos com esse problema e que se casasse novamente nenhum de seus descendentes seria circuncisado.

Em 1800 um médico americano, John Otto, elaborou o primeiro estudo sobre a hemofilia e durante o ano de 1803 descobriu a genética da hemofilia “A”. Verificou-se que mães sem problema algum de sangramento poderiam transmitir hemofilia aos filhos.

## 2.2 Hemofilia nas casas Reais

A história da hemofilia tem ligação com grande parte das casas reais Europeias, já que foi disseminada pelos descendentes da Rainha Vitória da Inglaterra que era portadora do alelo para a doença (SOPHIA, 2010).

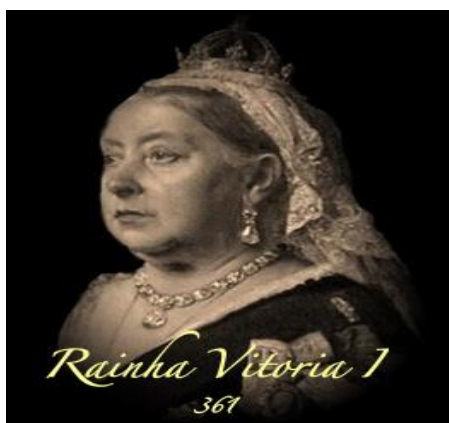


Figura 1- Rainha Vitória  
Fonte: bionoticias.blogspot

Vitória, que era neta de Jorge III e filha única, sucedeu o trono em 1837 três anos mais tarde casando-se com Alberto de Saxe. Desta união nasceram nove filhos, um hemofílico (Leopoldo) e duas filhas portadoras do alelo da hemofilia (Alice e Beatriz).

Leopoldo, que era o mais novo dos rapazes, nascido em 1953, sofria de uma hemofilia grave que lhe provocava muitas hemartroses. Leopoldo se casou e teve dois filhos, um deles era uma moça chamada Alice que era portadora do alelo para a hemofilia. Alice por sua vez também se casou e teve um filho hemofílico chamado Roberto que morreu num acidente de carro.

Mas mesmo com a morte de Roberto não havia terminado ali a herança desta característica. Como dito anteriormente, a Rainha Vitória teve duas filhas portadoras da hemofilia, Alice e Beatriz, que por sua vez também se casaram e tiveram seus descendentes.

Alice teve seis filhos sendo um deles hemofílico (Frederico) e duas portadoras (Alexandra e Irene). Beatriz, a outra filha da Rainha Vitória, também transmitiu a hemofilia à família espanhola ao se casar com o príncipe Henrique em 1885. Eles tiveram quatro filhos, dois deles com hemofilia, mas foram mortos durante a guerra.

Uma das netas da Rainha Vitória, Alexandra, filha de Alice, se casou e teve em 1904 o filho Alexis que também era hemofílico. Alexis por sua vez sofria muito com crises hemorrágicas e foram contratados os melhores médicos para atenuar o sofrimento do pequeno Alexis, mas sem resultados satisfatórios.

Até que foi encontrado um homem que através da hipnose tinha o poder de aliviar o sofrimento de Alexis. Este, por sua vez, recebeu de Cezar e de Alexandra toda proteção e muitos privilégios, gerando muita inveja nas pessoas de cargos altos do reino. Devido ao fato de terem um filho hemofílico e quase sempre doente, com crises hemorrágicas, os czares da Rússia não desempenhavam suas funções com empenho e dedicação esperada.

O que ocasionou a Rússia entrar na primeira Guerra Mundial mal preparada com seus sérios problemas econômicos perdendo 2 milhões de russos (DINIZ, 1997). Esta Guerra agravou ainda mais a situação econômica do país e muitos grupos queriam mudar a Rússia. Assim Cezar foi forçado a abdicar de seu trono e iniciou-se mais uma Guerra Civil, a revolução Bolchevique (DINIZ, 1997).

Durante a Guerra Civil, toda a família de Cezar foi assassinada, Alexis tinha 14 anos. E foi através da sua hemofilia que Alexis “ajudou” a mudar a Rússia e o curso da história do mundo.

## **2.2.1 Transmissão**

### **Hereditariedade ligada ao cromossomo X**

A hemofilia é uma doença de transmissão genética recessiva ligada ao cromossomo X, a sua hereditariedade é assim ligada aos cromossomos sexuais. Consiste numa anomalia resultante de uma alteração no gene dos fatores VIII (hemofilia A) ou no fator IX (hemofilia B) da coagulação.

As duas formas de hemofilia resultam assim de genes recessivos localizados no cromossomo X, sendo os homens clinicamente afetados e as mulheres portadoras, já que ocorrência de mulheres hemofílicas é quase inexistente.

Os cromossomos X e Y passam de geração a geração como qualquer outro par de cromossomos.

Como todos os óvulos femininos transportam um cromossomo X, o sexo de uma criança é determinado pelo cromossomo sexual transportado no

espermatozóide. Sendo assim a criança que nascer com o cromossomo XX será uma menina e a criança que nascer com o cromossomo XY será um menino. A probabilidade é de 50% para cada sexo.

Os genes para a hemofilia estão localizados na porção do cromossomo X que não tem correspondência com o cromossomo Y, sendo recessivos representados pela letra h como mostra o quadro 1 exemplificando as possibilidades para cada sexo. Onde nos fenótipos estão relacionados à possibilidade de cada sexo vir a ter ou não a hemofilia.

#### Possibilidades de hemofílicos: (quadro 1)

Genótipos	Fenótipos
$X^H X^H$	Mulher Normal
$X^H X^h$	Mulher Portadora
$X^h X^h$	Mulher Hemofílica
$X^H Y$	Homem Normal
$X^h Y$	Homem Hemofílico

Assim, se uma mulher hemofílica tiver descendentes de um indivíduo saudável, não hemofílico, a probabilidade será de 50% de meninas portadoras da doença e 50% de meninos hemofílicos como mostra o quadro 2.

#### Quadro 2- exemplificando a transmissão da hemofilia

	$X^H$	Y
$X^h$	$X^H X^h$	$X^h Y$
$X^h$	$X^H X^h$	$X^h Y$

50% de meninas portadoras do alelo para Hemofilia ( $X^H X^h$ )

50% de meninos hemofílicos ( $X^h Y$ )

Quem tiver a doença será incapaz ou pouco capaz de sintetizar os fatores VIII e IX. Já a menina que herda o cromossomo anormal é somente portadora uma vez que ela tem dois cromossomos X.

Assim, a mulher portadora tem 25% a 75% de atividade do fator VIII ou IX no seu plasma sanguíneo o que clinicamente não ocasiona nenhum sintoma específico da hemofilia, ou seja, não carrega a mutação. Para que um menino possa nascer sem a hemofilia o pai terá que ser hemofílico e se casar com uma mulher saudável sem a doença. Assim, a descendência masculina virá 100% normal e a descendência feminina virá 100% portadora do alelo para a hemofilia como descrito no quadro 3.

### Quadro 3- exemplificando a transmissão da hemofilia

	$X^h$	Y
$X^H$	$X^H X^h$	$X^H Y$
$X^h$	$X^H X^h$	$X^H Y$

100% mulher portadora da Hemofilia ( $X^H X^h$ )

100% homem saudável ( $X^H Y$ )

Para uma menina ser hemofílica é necessário herdar um cromossomo X de um pai hemofílico e um cromossomo X de uma mãe portadora do alelo para a hemofilia como mostra o quadro 4.

### Quadro 4- exemplificando a transmissão da hemofilia

	$X^h$	Y
$X^H$	$X^H X^h$	$X^H Y$
$X^h$	$X^h X^h$	$X^h Y$

25% de mulher hemofílica

25% de homem hemofílico

25% de mulher portadora

25% de homem saudável

Por vezes surgem casos de hemofílicos sem história de antecedentes familiares, o que se pode explicar é:

- A doença pode passar de geração em geração através de portadores com o gene latente.



- Ocorrência de uma mutação, por ação de agentes externos. Ex: radiações, onde a anomalia pode transmitir à descendência.

Nos últimos anos houve verdadeiros avanços no aconselhamento genético para a hemofilia, dos quais destacamos dois.

- A pré-implantação
- Terapia Gênica

A pré-implantação permite aos casais testar e selecionar embriões saudáveis e efetuar assim uma implantação no útero da mulher com total segurança sobre a inexistência do gene mutado da hemofilia, eliminando assim o diagnóstico pré-natal por amniocentese (RODRIGUES, 2005).

Num futuro próximo, a terapia gênica permitirá alterar a expressão dos genes da hemofilia, eliminando os sintomas.

### **2.2.2 Tratamento**

Durante muitos anos não existiu tratamento adequado para esta doença, somente em 1840 um médico inglês ao querer estudar mais profundamente a origem deste problema, administrou pela primeira vez uma transfusão de sangue de um doador saudável num doente com hemofilia. O resultado foi a mais importante descoberta, onde após a transfusão o sangramento do hemofílico parou imediatamente (WORLD FEDERATION OF HEMOFILIA).

Desde então não se parou mais os estudos e até hoje se verifica uma busca incessante da cura para esta doença. O tratamento é realizado com a reposição dos fatores VIII ou IX ausentes, que são derivados de plasma ou desenvolvidos através de tecnologia recombinante. A desvantagem é que são necessárias terapias constantes, além disso, alguns pacientes desenvolvem anticorpos contra esses fatores e são obrigados a se submeter a protocolos de imunossupressão (BRASIL, 2009).

Devido a grande contaminação do vírus da AIDS em portadores de hemofilia, os estudiosos voltou-se para a descoberta de processos inativadores que permitiam um tratamento com mais segurança e eficácia.

O controle sorológico dos doadores de sangue só passou a ser feito no início dos anos 80 nos países desenvolvidos, e a partir de 1985 no Brasil.

Com isso um grande número de hemofílicos que foram contaminados com o HIV nesse período. Trabalhos americanos apontam que em 1984 aproximadamente 94% dos hemofílicos A eram HIV positivos. No Brasil, os primeiros levantamentos, realizados em 1985 apontavam para uma estatística de pouco mais de 80% de contaminação nos grandes centros (NICOLETTI, 1996, p.42).

A aplicação do fator pode ser feita por demanda, isto é, quando ocorrer um episódio de sangramento, já que todos os hemofílicos estão sujeitos a pequenos golpes, movimentos bruscos ou até contrações musculares violentas. Se isso acontece com frequência é indicado um tratamento profilático que ajuda a prevenir o aparecimento de hemorragias incontrolláveis. Este tratamento não é a cura da hemofilia mais permitem diminuir as dores, os internamentos em hospitais, as faltas em escola e trabalho.

A vida de um hemofílico adulto depende diretamente do tipo de tratamento a que ele esteve sujeito durante seu crescimento. Assim a prevenção através da profilaxia é um rápido tratamento das crises hemorrágicas assegurando uma melhor qualidade de vida.

Pesquisas vêm sendo feitas e métodos cada vez mais eficazes vem sendo descobertos, fazendo com que o tratamento clínico seja cada vez mais oportunizado às pessoas com hemofilia, em prol de uma vida longa, produtiva e repleta de saúde, sem dores ou hemorragias frequentes, diminuindo alterações psicossociais, profissionais e aumentando a sua qualidade de vida (BELTRAME, 2007, p. 20).



Figura 2 – Hematoma.

Fonte: Pinto, 2001.

Segundo reportagem dada por Mariana Batazza Freire exames para a hemofilia serão cobertos por planos de saúde. A Federação Brasileira de Hemofilia (FBH) aprova a decisão da ANS (agência nacional de saúde suplementar) a cobertura de exames genéticos pelos planos de saúde entre eles para mulheres detectarem se são portadoras do gene da hemofilia A e B.

A decisão foi aprovada, pois se existir a possibilidade de uma pessoa ter a doença ela possa ter a liberdade de decidir ou não se quer ter filhos. Se assim optar por ter, o Brasil disponibilizará tratamento adequado, para tirar a dúvida é necessário fazer o exame que a partir de 2 de janeiro de 2014 serão cobertos pelo planos de saúde por determinação da ANS. (WORLD FEDERATION OF HEMOFILIA).

O Brasil possui a terceira maior população com casos de hemofilia, cerca de 17 mil pessoas, segundo levantamento realizado pelo Ministério da Saúde. No mundo existem cerca de 400 mil pessoas com hemofilia (o dia da hemofilia é 17 de abril) em homenagem a Frank Shnabel fundador da Federação Mundial da Hemofilia, que nasceu neste dia e também era hemofílico tipo A grave. Em 2011, o Ministério da Saúde lançou o programa de profilaxia primária, em que são tratadas crianças de zero a três anos com hemofilia A e B grave. O programa consiste na prevenção do desenvolvimento de artropatia hemofílica, principal complicação da doença, além das hemorragias intra-articulares (hemartroses) que se apresentam

com muita frequência, caracterizando clinicamente a hemofilia. O tratamento é feito através de infusão venosa do fator VIII ou IX ausente no sangue, de uma a três vezes na semana, independente da ocorrência de sangramento até a maior idade (PANHAM, 2012).

A profilaxia primária é recomendada pela Organização Mundial da Saúde (OMS) e já é padrão em países como Estados Unidos, Canadá e Dinamarca. Além disso, o Brasil é o terceiro país com maior número de pacientes com hemofilia depois dos Estados Unidos e Índia, segundo dados da Federação Mundial da Hemofilia (WFH), (PANHAM, 2012 p.17).

### **2.2.3 Terapia Gênica**

O tratamento por terapia gênica na hemofilia é um método revolucionário com esperanças de sucesso, já que se conhece muito sobre a transmissão da doença a localização e estrutura do gene, função do fator produzido pelo gene.

A terapia gênica nos pacientes hemofílicos permite que as células com os alelos não funcionais dos fatores VIII e IX sejam induzidas a produzir o fator de que carecem. Para isso ocorrer são necessários: o veículo ou vetor de transporte dos genes, o gene a transferir a célula alvo específica.

O epitélio intestinal é um alvo atrativo para a terapia gênica, devido ao seu elevado número de células que se dividem rapidamente. Os vetores de transporte dos genes utilizados são: retrovírus, adenovírus e vírus adenoassociado. Estes vetores são alterados para impedir a sua reprodução dentro das células.

No entanto, a terapia gênica envolve alguns obstáculos que se prendem com o fato do nosso corpo poder rejeitar o gene ou destruir o seu produto. Outro problema está relacionado com a dimensão do gene para o fator VIII, que por ser um muito grande torna difícil o seu transporte para o interior da célula. Desconhece-se ainda a dose correta da injeção intravenosa dos vírus produtores do fator em falta (PINTO, 2001).

Atualmente decorrem três ensaios de terapia gênica em pessoas com hemofilia A e B. Num dos ensaios, indivíduos com hemofilia B verificam a segurança da injeção intramuscular e de um vetor retrovírus que contém o gene do fator VIII. Num terceiro estudo, os fibroblastos da pele de indivíduos com hemofilia A grave

foram cultivados em meio de cultura e posteriormente inseriu-se nestas células fator VIII.

Estas células foram implantadas no tecido adiposo da barriga dos pacientes. Seis doentes com hemofilia A foram tratados com este último método, dos quais todos tinham hepatite C crônica e quatro estavam infectados pelo HIV. Em quatro deles verificou-se uma diminuição da frequência de hemorragias, dois deles não tiveram qualquer hemorragia espontânea pela primeira vez nas suas vidas durante 10 meses. Apesar de todos estes avanços, ainda é impossível aos doentes de hemofilia libertar-se da sua dependência de injeções do fator de coagulação, já que os níveis plasmáticos do fator VIII e IX não se conseguem estabilizar a 5% no sangue.

O risco de desenvolvimento de inibidores ainda não se conseguiu ultrapassar, outra preocupação é a introdução de DNA estranho nas células germinais dos pacientes, resultando assim na transmissão para gerações seguintes das sequências de genes doadas. Se verificar uma completa correção do defeito genético, a cura estaria estabelecida.

Apesar de todas estas dificuldades a terapia gênica é revestida de uma enorme importância, já que poderá ser o caminho para a cura da hemofilia e é particularmente importante para as pessoas com hemofilia em países em vias de desenvolvimento, que tem pouco acesso a fatores recombinantes, pois são dispendiosos. A hemofilia será provavelmente a primeira doença genética a ser tratada por terapia gênica.

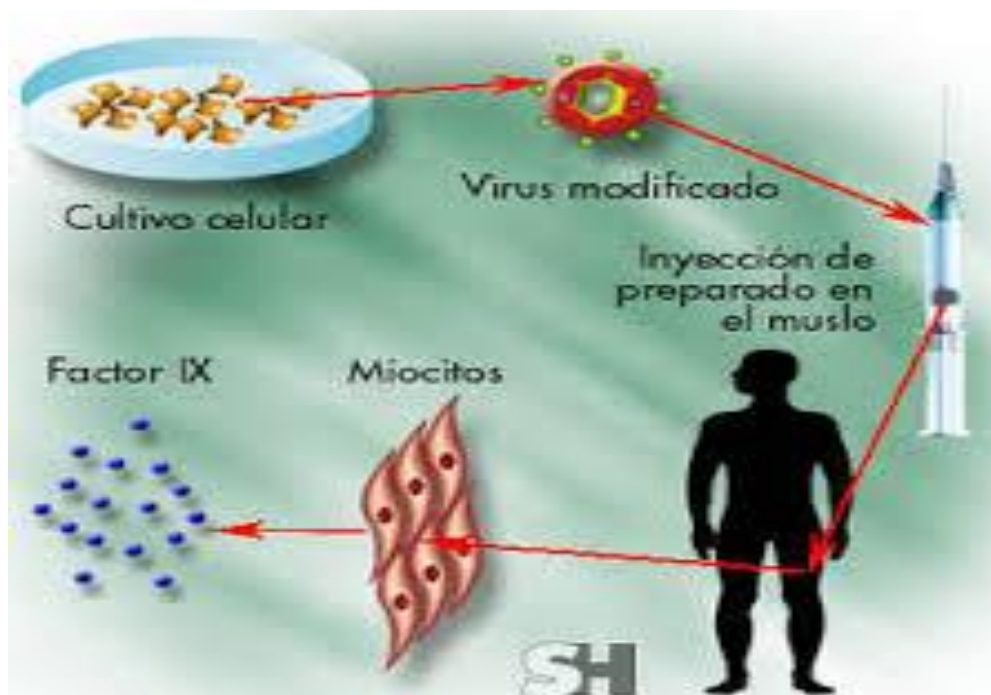


Figura 3 – Terapia Gênica fator IX  
 Fonte: bionoticias.blogspot

### 3 RESULTADOS

Com a realização deste trabalho fez-se necessário um aprimoramento do acesso à informação, pois a hemofilia é uma doença congênita hereditária ligada ao sexo, que dentro da sala de aula é pouco conhecida. O trabalho tem como base informar aos alunos do 3º ano do Ensino Médio o que é a doença sua forma de transmissão e os tipos de tratamentos, na tentativa de ajuda-los na realização de atividades relacionadas ao tema "Herança ligada ao sexo".

Poderão ser trabalhados em sala com os alunos vídeos relacionados ao assunto especificando o que é a doença e sua forma de transmissão, a fim de buscar o seu interesse pelo assunto. O vídeo Sou hemofílico, meu filho também será?"(novo telecurso) pode ser proposto como uma dinâmica de grupos onde cada grupo poderá expor o que entendeu sobre o assunto, usando uma lista de questões para estimular uma discussão, fazendo com que cada grupo possa assumir um papel falando sobre a origem, transmissão e tratamento da doença.

As questões serão sobre os aspectos gerais da doença atenuados no vídeo. Por exemplo: Por que as chances de ser ter um menino hemofílico são maiores do que de vir a ter uma menina hemofílica? Por que uma mulher mesmo sendo

normal é portadora do alelo para a hemofilia? Uma mulher portadora pode transmitir a doença? Um casal normal pode ter um filho hemofílico? Por que a hemofilia é um caso de herança ligada ao sexo? Existe cura para a hemofilia? Qual o tratamento?

São questões como essa que darão base para o entendimento dessa doença tão seria e pouco conhecida dentro da sala de aula. As pessoas que sofrem de hemofilia, geralmente são alvo de algum tipo de discriminação e de segregação em suas comunidades, o que acontece devido à falta de informações sobre a doença.

#### **4 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

O presente trabalho tem por base permitir a compreensão do tema para os alunos do Ensino Médio, buscando informá-los sobre a hemofilia e suas possíveis implicações e repercussões físicas e sociais que a acarreta, uma doença congênita hemorrágica que consiste na ausência ou carência acentuada do fator de coagulação VIII (hemofilia A) ou IX (hemofilia B).

A sua transmissão está relacionada com o cromossomo X, sendo os homens afetados e as mulheres portadoras. Manifesta-se através da ocorrência espontânea de hemorragias de vários tipos (hemartroses, hematomas e hematúrias). Os tipos de tratamentos têm evoluído ao longo do tempo com transfusões sanguíneas completas. Nas décadas de 70 e 80 evoluiu-se para um tratamento com os concentrados dos fatores VIII e IX, nos anos 90 apareceram os concentrados derivados de plasma humanos altamente purificados e os recombinantes genéticos, que permitiram à pessoa com hemofilia manter uma vida ativa normal.

Diante do que foi exposto faz-se necessário um novo olhar relacionado à criança e ao adolescente portador de hemofilia, principalmente em relação à integridade do cuidado proposto pelas equipes e aos gestores responsáveis pelo planejamento de políticas de saúde, a fim de garantir recursos adequados aos serviços que prestam assistência a essa população.

Atualmente as pesquisas em terapia gênica ainda não permitiram descobrir a cura definitiva da hemofilia, mas todos os resultados apontam para que esta seja a primeira doença a ser tratada por este processo. É preciso um olhar novo a essa

doença a fim de garantir recursos adequados aos serviços de saúde que prestam serviços a essa população.



## REFERÊNCIAS

- BELTRAME, L. N. G. **Hemofilia: vida ativa**. Brasília: Conselho Regional de Educação Física da 7ª Região – CREF7, 2007. Disponível em: <[http://www.cref7.org.br/Topicos/Publicacoes/Livro\\_Hemofilia%20VIDA%20ATIVA](http://www.cref7.org.br/Topicos/Publicacoes/Livro_Hemofilia%20VIDA%20ATIVA)>.
- BRASIL, Ministério da Saúde. **Dicas em saúde: Hemofilia**. Brasília, 2009. Disponível em: <[http://bvsms.saude.gov.br/bvs/dicas/175\\_hemofilia](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/dicas/175_hemofilia)>.
- CARAPEBA, R. P.; THOMAS, S. **Convivendo com a hemofilia**: manual de bolso. [S. l.]: Federação Brasileira de Hemofilia.
- DINIZ, M.; TAVARES, A.; CALDEIRA, A.; **História**; 4ª edição; ed. O livro, Lisboa, 1997, p. 24 - 42.
- PANHAM, M, Profilaxia primária. **Rev. Fator Vida: Prevenção e Saúde**. São Paulo, v. 1, n. 1.
- PIO, Simone Ferreira; OLIVEIRA, Guilherme Corrêa de; REZENDE, Suely Meireles. Como bases moleculares da hemofilia A. **Rev.Assoc. Med. Bras.**, São Paulo, v 55, n.2, 2009.
- PINTO, G. M.; LIMA, N. G.; GRANDO, R. D. **Hemofilia A**. Disponível em: <<http://www.genetica.fffcmpa.tche.br/>>
- RODRIGUES, N. C. A. **Hemofilia: origem, transmissão e terapia genética**. [S. l.], 2005. Disponível em: < <http://biogilde.files.wordpress.com> >
- SOPHIA, M. Hemofilia – parte II. [S. l.]: **Portal da Cromoterapia**, 2010. Disponível em: <<http://www.artecor.com.br/blog/artigos>>
- WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA. **Cuidados psicossociais para as pessoas com hemofilia**. Tradução: Frederica R. M. Y. Cassis. Canadá, 2007. (Tratamento da hemofilia, n. 44, dez. 2007.) Disponível em: <<http://www.hemofiliabrasil.org.br>>
- ZATZ, Mayana. **Hemofilia. Revista Veja**, 21 de maio 2009. Disponível em <<http://veja.abril.com.br/blog/genetica/arquivo/hemofilia.>>>

## Glossário

**Hematomas:** É o acúmulo de Sangue em um órgão ou tecido, geralmente bem localizado e definido, normalmente causado por traumatismo (pancadas) e alterações sanguíneas.

**Hemorragias:** Escoamento ou derramamento de sangue para fora dos vasos sanguíneos. Podem ser externa quando o sangue se espalha pelo exterior do corpo, ou interna quando o sangue se espalha nos tecidos ou nas cavidades naturais do organismo.

**Hemartroses:** Derrame de sangue em uma articulação ex: hemartrose do joelho.

**Hematúrias:** ou sangue na urina é um sinal que ocorre nas doenças renais e não pode ser ignorado pelos portadores e nem pelos médicos. Em toda urina, há sempre hemácias (sangue) em quantidade muito reduzida. A hematúria pode ser microscópica ou macroscópica.

**Profilaxia:** Prevenção de doenças ou sua propagação.

**Terapia Gênica:** Terapia gênica se entende a transferência de material genético com o propósito de prevenir ou curar uma enfermidade qualquer. No caso de enfermidades genéticas, nas quais um gene está defeituoso ou ausente, a terapia gênica consiste em transferir a versão funcional do gene para o organismo portador da doença, de modo a reparar o defeito. Trata-se de uma idéia muito simples, mas sua realização prática apresenta vários obstáculos.